

## P06. TRANSIÇÃO DE TERAPÊUTICA COM MÚLTIPAS INJEÇÕES PARA SISTEMAS DE INFUSÃO CONTÍNUA. REDUÇÃO DA DOSE TOTAL DIÁRIA DE INSULINA

S. Belo<sup>1,2</sup>, C. Neves<sup>1,2</sup>, C. Esteves<sup>1,2</sup>, C. Antelo<sup>1,2</sup>, D. Carvalho<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Serviço de Endocrinologia Diabetes e Metabolismo. Centro Hospitalar de S. João. <sup>2</sup>Faculdade de Medicina. Universidade do Porto.

**Introdução:** O tratamento intensivo da diabetes mellitus tipo 1 pode ser atingido com esquema de múltiplas injeções ou por meio de sistemas de infusão contínua de insulina (SICI). A transição da terapêutica convencional para SICI requer a redução, em cerca de 20%, da dose total diária de insulina (DTDI).

**Objetivo:** Determinar a percentagem de redução na DTDI necessária aquando da colocação de SICI.

**Métodos:** Doentes com SICI foram avaliados antes da colocação, imediatamente após e antes da alta hospitalar. Foram recolhidos dados relativos à DTDI, parâmetros demográficos e antropométricos. Foi utilizado o teste t, para amostras independentes e emparelhadas, na análise estatística.

**Resultados:** Foram estudados 50 doentes (34% sexo masculino) com idade média de  $32,4 \pm 10,3$  anos, duração de diabetes  $15,4 \pm 9,2$  anos, peso  $71,6 \pm 11,3$  Kg e níveis de A1c de  $7,8 \pm 1,5\%$ . A DTDI antes da colocação de SICI foi de  $54,3 \pm 15,6$  UI. A DTDI,  $44,1 \pm 12,4$  UI, aquando da colocação do SICI foi calculada com base na redução de 20% prevista (19,0%). Não foram encontradas diferenças entre a DTDI inicial e a DTDI aquando da alta hospitalar ( $44,1 \pm 12,8$  UI,  $p = 0,968$ ), no entanto, 40% dos doentes apresentaram uma variação negativa ( $46,0 \pm 13,7$  vs  $38,5 \pm 12,0$  UI,  $p < 0,001$ ) e 36% uma variação positiva ( $40,7 \pm 10,3$  vs  $49,0 \pm 12,6$  UI,  $p = 0,001$ ) na DTDI. Os doentes com variação negativa na DTDI apresentam tendência para níveis de A1c ( $7,9 \pm 1,2$  vs  $7,6 \pm 1,5\%$ ), peso ( $76,9 \pm 13,5$  vs  $69,0 \pm 8,9$ ) e tempo de evolução de diabetes ( $17,0 \pm 10,2$  vs  $15,3 \pm 8,1$  anos) mais elevados que doentes com variação positiva no entanto sem significado estatístico.

**Conclusão:** Aquando da colocação de SICI é necessário ter em consideração uma redução de cerca de 20% na DTDI, contudo é também importante identificar factores que possam sugerir necessidade de reduções superiores.

## P07. MODY TIPO 3: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

E. Lau<sup>1,2</sup>, P. Freitas<sup>1,2</sup>, M.J. Matos<sup>1,2</sup>, D. Carvalho<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo. Centro Hospitalar de São João EPE. <sup>2</sup>Faculdade de Medicina. Universidade do Porto.

**Introdução:** A Diabetes Mellitus (DM) tipo MODY ("Maturity onset diabetes of young") é um grupo heterogêneo de diabetes, de transmissão autossômica dominante, caracterizada por defeitos na secreção de insulina e que se desenvolve em crianças, adolescentes ou adultos jovens. Cada subtipo de MODY possui características particulares no diagnóstico, tendência a complicações crônicas, défice de secreção de insulina, fisiopatologia e magnitude da hiperglicemia. Os subtipos mais frequentes são o tipo 2 (25-50% dos casos), causado por mutações no gene glicocinase e o tipo 3 (18-20%), causado por variantes no gene HNF1 $\alpha$ A (factor nuclear dos hepatócitos 1 $\alpha$ ).

**Caso clínico:** Sexo masculino, raça caucasiana, 37<sup>a</sup>, filho de pais não consanguíneos. Foi efectuado o diagnóstico de DM aos 27<sup>a</sup>, em contexto de análises de rotina. Anticorpos anti-GAD e anti-insulina

negativos. Sem história de complicações micro ou macrovasculares e sem outros antecedentes patológicos relevantes, A1c atual de 6,2% sob vildagliptina/metformina 50/1.000 mg, 2id. História familiar de DM: Pai e avô paterno. Pai com 60a. diagnóstico de DM a os 18<sup>a</sup>. de idade, sob antidiabéticos orais durante os 2 primeiros anos e posteriormente insulino-terapia. Actualmente com A1c de 7%, sob detemir 10 U à ceia e insulina aspártica, antes das principais refeições (3 + 4 + 3 + 3 UI). Avô paterno, já falecido, também apresentava história de DM, sob insulino-terapia. O estudo genético do probando, que revelou heterozigotia da variante c.599G > A no exão 3 do gene HNF1 $\alpha$ , de significado indeterminado. A confirmação da mesma variante no Pai, permitiu concluir tratar-se de uma mutação, com tradução no fenótipo clínico de MODY.

**Discussão:** O estudo genético permitiu confirmar o diagnóstico. Realça-se a importância de averiguar a história familiar, na suspeição e na realização do diagnóstico, tendo em conta que a herança da mutação está associada a um risco superior a 95% de desenvolver diabetes e que diferentes tipos de MODY estão associados a diferente gravidade.

## P08. ETIOLOGIA DA DIABETES MELLITUS, NEM SEMPRE UMA RESPOSTA ÓBVIA...

M. Marcelino, A. Domingues, J. Silva, V. Santos, J. Jácome de Castro

Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo. Hospital das Forças Armadas.

**Introdução:** A Diabetes Mellitus (DM) tipo 2 representa cerca de 90% de todas as causas de Diabetes, a DM tipo 1 cerca de 5-10%, sendo o restante consequência de outras causas. Causas monogénicas da DM tipo 2 (ex, MODY e LADA) constituem uma pequena fracção dos casos. Na prática clínica, o diagnóstico etiológico da Diabetes nem sempre é óbvio.

**Caso clínico:** Homem, 66 anos de idade, seguido no nosso Serviço desde 2006, por DM. Diabetes diagnosticada aos 60 anos de idade, com um IMC 16,4 Kg/m<sup>2</sup>. Antecedentes pessoais de HTA, dislipidémia, doença cerebro-vascular e tiroidite linfocítica crónica. Antecedentes familiares: 7 familiares com DM (mãe, avó e tia-avó materna, tia materna, primo 1º grau e 2 primos em 2º grau). À exceção do primo 1º grau, todos os familiares eram magros, com aparecimento da doença após os 50 anos. Fácil controlo metabólico com antidiabéticos orais (ADO) nos primeiros 6 meses, mas com rápida deterioração nos 12 meses seguintes. Em Nov2007, dado o baixo IMC do doente e a rápida deterioração do controlo metabólico, faz-se estudo de DM auto-imune/secundária. Analiticamente, auto-imunidade: IA2, ICA e anti-GAD negativos. AC anti-insulina positivos (prévios à insulino-terapia); cortisol urinário 2x normal; cortisol plasmático e PSD normais. Imagiologicamente, TC abdominal: Pâncreas atrofico, sem evidência de lesões. SR sem alterações. Inicia insulino-terapia 18 meses após o diagnóstico. Até à data, sem evidência de lesões de órgão-alvo. Desde 2010, em esquema de Contagem de Hidratos de Carbono com razoável controlo metabólico (HbA1c 7,9%). Em Fev 2012, inicia quadro clínico de hipertiroidismo, com confirmação do diagnóstico de Doença de Graves (TRAbs positivos e cintigrafia sugestiva de D. Graves) em Maio 2012, ficando medicado com metimazol.

**Discussão:** Estamos perante um caso atípico de Diabetes, que etilogicamente nos levanta dúvidas. Será esta uma DM tipo 2? Dada a história de auto-imunidade do doente, poder-se-ia pensar num LADA? Dada a história familiar dever-se-ia pensar numa forma tipo MODY mas em idade mais avançada? Justificar-se-ia fazer um estudo genético?